



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO**

**FACULTAD DE ODONTOLOGÍA**

A large, stylized handwritten signature in black ink, likely belonging to the author or a faculty member, positioned above the title.

**ALTERACIONES DENTALES COMO CONSECUENCIA  
DE TRASTORNOS GENÉTICOS**

# **Tesis Profesional**

**Que para obtener el Título de  
CIRUJANO DENTISTA**

**p r e s e n t a**

**OBDULIA NUÑEZ BRITO  
SOLANGEL TORRES CASTRO**

**México, D. F.**

**1984**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

# TESIS CON FALLA DE ORIGEN

## BIBLIOGRAFIA

Tratado de Histología

Dr. ROY. O. GREEP

Dr. LEON WEISS

30 edición

El ATENEO

MANUAL DE QUIMICA FISIOLÓGICA

Dr. HARPER

4' edición

EL MANUAL MODERNO.

BIOQUIMICA

MAC. GUILVERY

TRATADO DE FISIOLÓGIA MÉDICA

Dr. ARTHUR C. GUYTON

5' edición

INTERAMERICANA.

EMBRIOLOGIA HUMANA

Dr. DANIEL NIETO RUARO.

2' edición

ED. PORRUA.

PATOLOGIA ESTRUCTURAL Y FUNCIONAL

Dr. STANLEY L. ROBBINS

6' Reimpresión

INTERAMERICANA.

MANUAL DE PEDIATRIA

Dr. H. VALENZUELA

Dr. J. LUENGAS

Dr. G. MARQUET

1' edición

INTERAMERICANA.

GENETICA MEDICA

ENERY

4' edición

ED. INTERAMERICANA.

GENETICA

REED, A H. ELDON C.

MEDICINA BUCAL DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO

LESTER W. BURKET

INTERAMERICANA.

EMBRIOLOGIA HUMANA

DR. W. J. HAMILTON

DR. H. W. MOSSMAN

4' edición

INTERMEDICA.

**CICLO CELULAR:**

MITOSIS  
MEIOSIS.

**SINTESIS DE PROTEINAS:**

BASES PURICAS  
BASES PIRIMIDICAS  
A. D. H. Y A. R. N.  
DUPLICACION DE ADN  
CONCEPTO DE OPERON.

**EMBRIOLOGIA:**

FERTILIZACION  
MORULA, BLASTULA, GASTRULA.  
FORMACION DE LAS CAPAS GERMINALES  
LA LINEA PRIMITIVA  
MESODERMO (DIFERENCIACION)  
NOTOCORDA  
PERIODO SOMITICO  
EMBRION BILAMINAR Y TRILAMINAR

**EMBRIOLOGIA DEL DIENTE:**

FORMACION DE ESMALTE  
DENTINA Y CEMENTO.  
FORMACION DE LA PULPA DENTAL

**TRASTORNOS GENETICOS:**

ANEUPLOIDIAS:  
MONOSOMIAS SEXUALES:  
SINDROME DE TURNER  
SINDROME DE YO ( NO VIABLE )

**TRISOMIAS AUTOSOMICAS:**

SINDROME DE DAWN  
SINDROME DE EDUARDE  
SINDROME DE PATA  
SINDROME DE CHU-CHU-CHU

TRISOMIAS SEXUALES:

SINDROME DE KLINEFELTER

S. DE METATEMBRA

S. DEL SUPERMACHO.

TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN LA ESTRUCTURA DE  
LOS DIENTES:

AMELOGENESIS IMPERFECTA

DENTINOGENESIS IMPERFECTA

HIPOPLASIA ADAMANTINA

ANODONCIA.

## C I C L O      C E L U L A R .

La unidad fundamental de cualquier ser viviente es la célula es por ello, que para poder hablar de la fisiología o de la patología del hombre como ser viviente tendremos que referirnos a su función y estructura celular.

En él pueden reconocerse dos tipos principales de células : células SOMATICAS que constituyen las estructuras somáticas del cuerpo y las células GONADALES, es decir los gametos capaces de unirse y formar un nuevo individuo, como el tema a tratar es la síntesis de proteínas y posteriormente la reproducción será necesario referirse a la mitosis y a la meiosis.

Una célula somática comienza su vida de una división mitótica, después de esta división la célula puede experimentar un período de síntesis proteica, con la consecuente aparición de gránulos filamentosos u otras estructuras específicas que determinan su maduración y diferenciación. Mientras una célula se haya indiferenciada, el sentido de su maduración pudo haber quedado fijado y limitado genéticamente. La frecuencia de división mitótica y la producción consecutiva de células varía con el tipo celular y con los tejidos, así tenemos que se consideran tres tipos de división celular: MITOSIS, MEIOSIS y MEIOSIS.

En la división celular existen dos partes: CARIOCINESIS (o división nuclear) y la CITOCINESIS (o división citoplasmática).

### M I T O S I S .

En la mitosis las moléculas replicadas de ADN se separan una de la otra y se distribuyen en dos núcleos, la división citoplasmática sigue por lo general a la nuclear y de ella resultan dos células hijas.

El DNA se une a proteínas y forma los desoxirribonucleoproteínas, que se organizan en filamentos y así constituyen a los CROMOSOMAS que se encuentran en pares homólogos, para la especie humana son 22 pares de AUTOSOMAS, y dos SEXUALES XX, para la mujer, y XY para el hombre.

#### P R O F A S E .

La primera fase de la división mitótica es la PROFASE en ella los cromosomas se engruesan y se enrollan cada vez más, a medida que la profase prosigue, cada cromosoma se escinde longitudinalmente en dos mitades iguales en los periodos S y G<sub>2</sub>, cada una de estas mitades longitudinales del cromosoma se llama cromátida o cromátide, cerca del final de la profase, los cromosomas se hallan en su máxima contracción la membrana nuclear desaparece lo mismo que el nucléolo, en esta etapa los centriolos divergen entre sí, moviéndose hacia polos opuestos de las células, a partir de los centriolos polares se irradia hacia el centro de la célula un sistema de fibras el denominado HUSO, que pasa por adentro y alrededor de la masa de cromosomas, además se irradia alrededor de cada uno de los centriolos un juego de fibras, constituyendo el ASTER - las fibras del huso y del áster son microtúbulos .

#### M E T A F A S E .

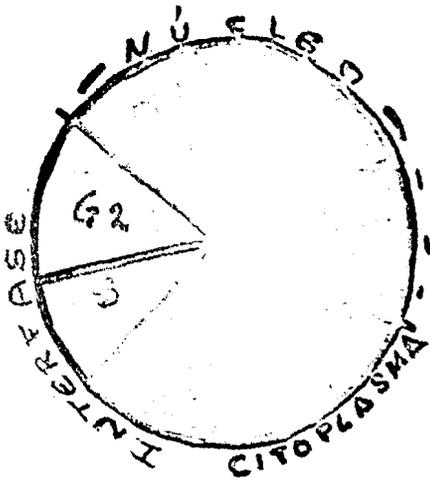
Es la sig. fase de la mitosis, en ella los cromosomas se disponen en plano ecuatorial formando la PLACA ECUATORIAL que corta a la célula. Los cromosomas metafásicos se estrechan en un lugar de su recorrido y se forma el CENTRÓMERO o QUINETOCORO las dos cromátides están separadas entre sí a excepción del centrómero, a partir de él los cromosomas pueden clasificarse en : METACENTRICOS, SUBMETACENTRICO y ACROCENTRICO. Al final de la metafase los centrómeros se dividen y cada uno de los cromátides, que ahora es un cromosoma hijo se halla adherido al huso por su propio centrómero, se mueve desde el ecuador hacia uno de los polos de la célula con movimiento divergente.

## A N A F A S E .

El mov. divergente constituye a la ANAFASE de la mitosis. Las fibras del huso adheridas a los centrómeros son las responsables del mov. divergente. La anafase termina cuando las dos masas cromosómicas llegan a los polos opuestos de las células.

## T E L O F A S E .

La etapa final de la división nuclear es la telofase, en la cual las masas de cromosomas constituyen los dos núcleos hijos, - se forman las membranas nucleares alrededor de cada masa de cromosomas, aparecen los nucléolos, los cromosomas se desenrollan constituyendo la eucromatina



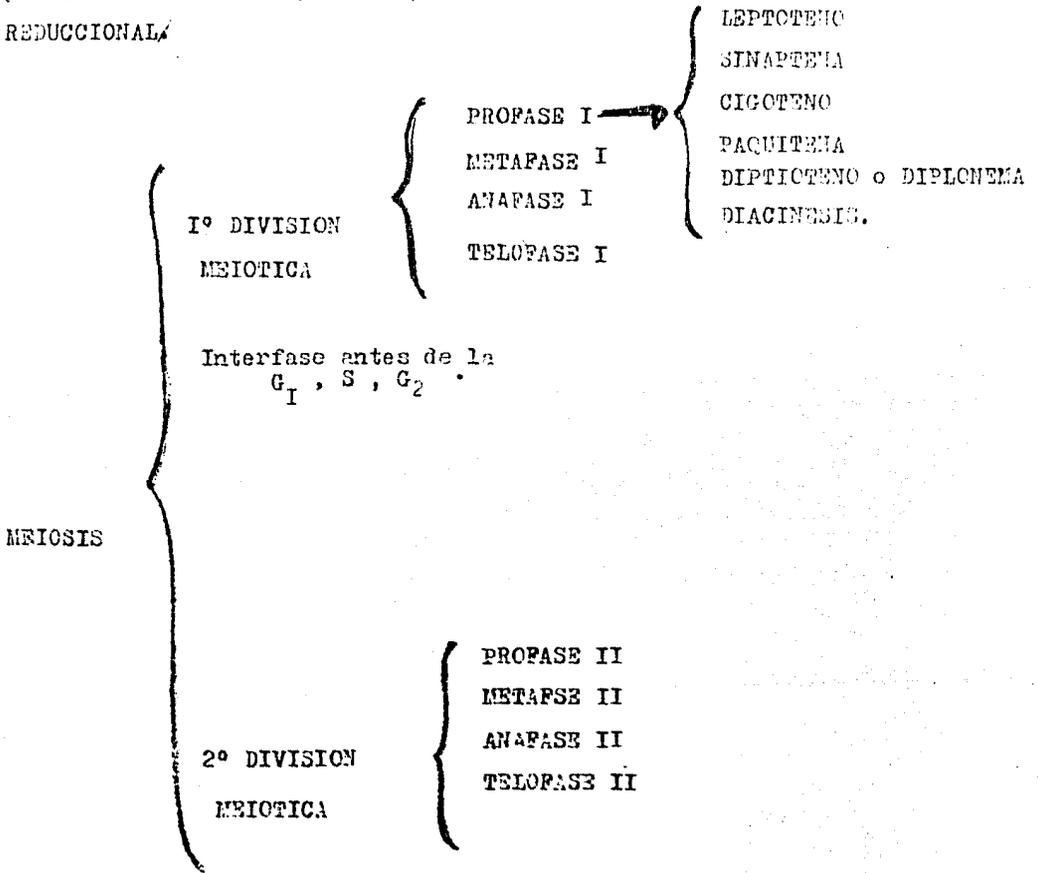
G1 = Fase de precipitación del D.N.A.

S = Síntesis donde se duplica el D.N.A.

G2 = Postduplicación del D.N.A.

# M E I O S I S .

Es un tipo de reproducción celular propia de los gametos - ( espermatozoides y óvulos ) donde el núm. característico de cromosomas de las células somáticas, denominado número DIPLOIDE ( $2n$ ) se reduce a la mitad constituyendo un número HAPLOIDE ( $n$ ) por tal razón este tipo de reproducción se le ha dado el nombre REDUCCIONAL.



**LEPTOTENO:**

Los cromosomas aparecen como delgadas estructuras láneales.

**SINAPTENA:**

Atracción muy selectiva, se forma el complejo sinaptanomal de los cromosomas homologos, son gruesos, cortos y compactos.

**ZIGOTENO:**

Los cromosomas se alinean y se aparean entre sí, punto por punto ( sinapsis ).

**PAQUITENA:**

Cuando se completo el apareamiento los cromosomas se acortan y comienzan a engrosarse y C/ se div. en dos cromatides, aunque persiste un solo centromero, las 4-cromatides de los 2 cromosomas constituyen un bivalente, pueden intercambiarse entre sí, una cromatide de cada cromosoma homologo constituyendo un quiasma.

**DIPTIOTENO O**

**DIPLOTEMA :**

Los cromosomas se acortan y se engrosan aun más tambien se enrollan, los cromosomas homologos comienzan a separarse entre si, pero se mantienen unidos a nivel de los quiasmas.

**DIACINESIS:**

Los cromosomas son más anchos engrosados y enrollados y se separan aún más.

**METAFASE I:**

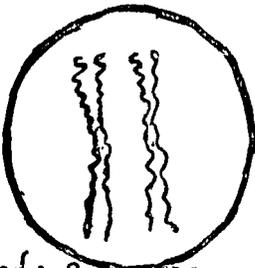
Los cromosomas se encuentran en el plano ecuatorial.

**ANAFASE I:**

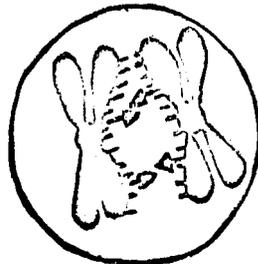
Los cromosomas divergen e intercambian segmentos a nivel del quiasma.

**TELOFASE I:**

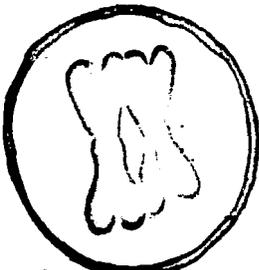
Cada par de cromátides unidas por un solo centromero se encuentra en una célula hija. Los cromátides se desarrollan y se alargan hasta cierto grado.



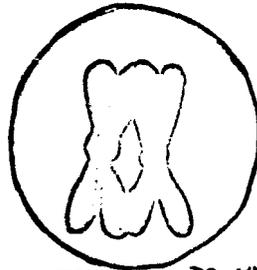
Leptoteno: 2 cromátides  
LARGOS Y FILAMENTOSOS



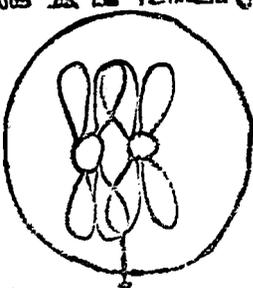
HISTONAS  
HAY CONTRACCIÓN.



ESTA UNIÓN SE  
LLAMA SINAPSIS  
NOS DA LA TETRADA ☺☺



INTERCAMBIO DE MAT.  
GENÉTICO  
CROSSING OVER



QUIASMA



EL PUNTO FINAL ES QUE  
EXIST. NIVOS FENOTÍPOS.

## M E I O S I S II

### PROFASE II:

Es transitoria y probablemente no tenga lugar, puesto - que las cromátides pueden moverse directamente hacia la metafase II.

### METAFASE II:

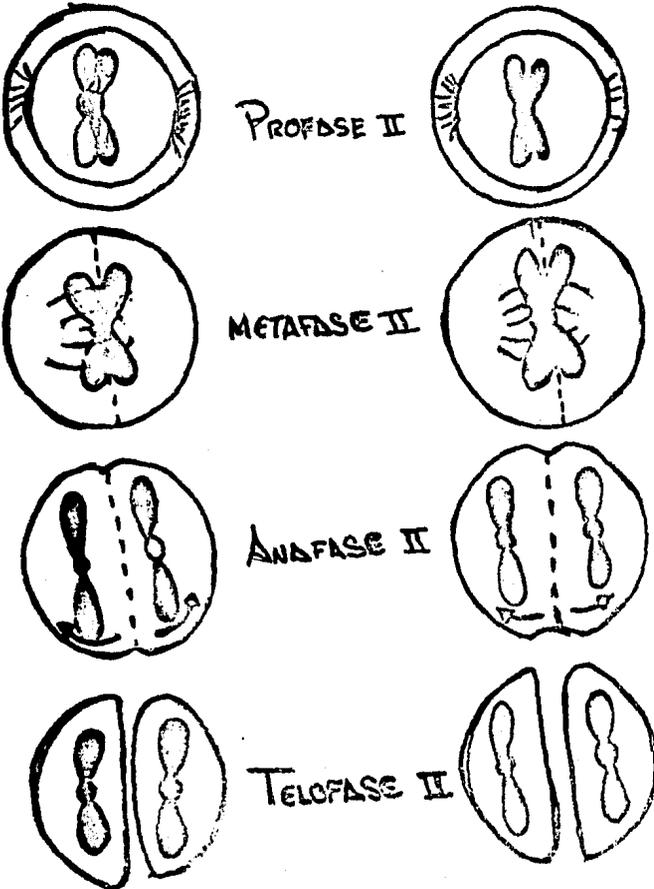
Los cromátides se acortan y se enrollan, el centrome- ro se divide.

### ANAFASE II:

Los cromátides se separan y se desplazan hacia los po- los opuestos.

### TELOFASE II:

C/U de los cromátides es ahora una célula hija.

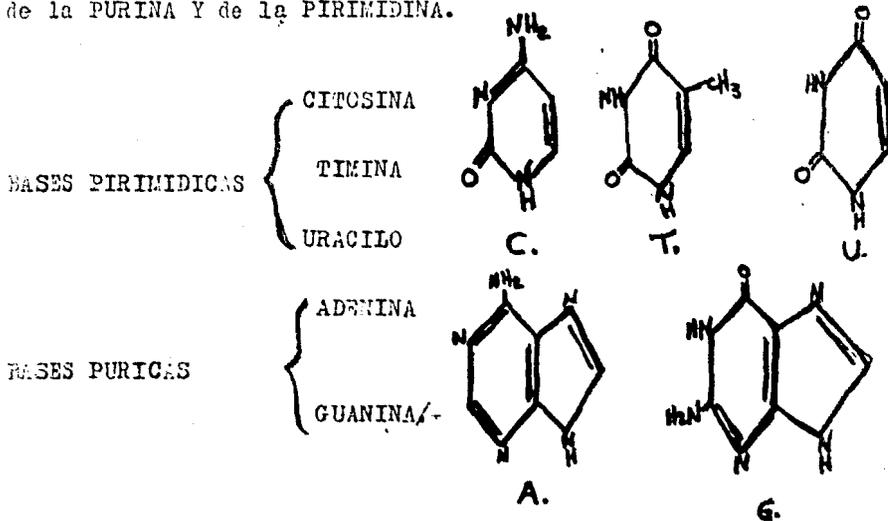


## S I N T E S I S   D E   P R O T E I N A S

Las proteínas conjugadas tales como las nucleoproteínas se caracterizan por tener un grupo prostético, no proteico el (ac. - nucleico) unido a una o más moléculas de una proteína simple como la PROTAMINA o la HISTONA. Estas proteínas también existen en el citoplasma de las células asociadas a los ribosomas, donde el ac. ribonucleico interviene íntimamente en la síntesis proteínica.

### LAS BASES PURICAS Y PIRIMIDICAS:

Las diversas bases púricas y pirimidicas en los nucleótidos de los ác. nucleicos son derivados de la PURINA Y de la PIRIMIDINA.



### NUCLEOTIDO:

Es la unidad estructural del ac. nucleico y estan formados por una base purica o pirimidica, unidos por medio de enlace glucosido, más azúcar(ribosa o 2-desoxi ribosa) más el ác, fosforico.

### NUCLEO:

Codifica la información para la estructura y la función del organismo está información esta en el (ADN) unido a histonas ( proteínas )

Todas las células nucleadas contienen los mismos genes pero varían en FUNCIÓN y PRODUCTOS QUE ELABORAN. El núcleo inicia la traducción de la información codificada en sint. de proteínas por medio de los ácidos ribonucleicos solubles ( ARNs ) se producen en el núcleo y se liberan en el citoplasma.

ARNs + PROTEINAS = RIBONUCLEOPROTEINAS.

## I.- A C I D O R I B O N U C L E I C O

( R N A )

Existen tres tipos de (RNA):

(RNAm)= mensajero.

(RNAr)= ribosómico.

(RNAt)= transferencia.

El RNAm es una molécula de una sola tira, lo elabora el núcleo como complemento a una tira de DNA, de acuerdo con la regla de apareamiento, la timina, la citosina, la guanina y la adenina en la tira de DNA dirigen la incorporación de la adenina, guanina, citosina y uracilo, la reacción es catalizada por la RNA polimeraza.

Una tira de DNA activa puede transportar información para la síntesis de varias moléculas de proteínas diferentes. LA UNIDAD DE INFORMACION PARA UNA CADENA PEPTIDICA DE PROTEINA SE LLAMA CITRON.

Una tira de DNA puede contener información para la síntesis de varias cadenas peptídicas de proteínas, es decir varios citrones - trabajando juntos como un OPERON, para proporcionar la información necesaria para la síntesis de una sucesión de proteínas enzimáticas que intervienen en una vía metabólica.

EL RNAm SIRVE PARA TRANSCRIBIR LA INFORMACION ALMACENADA EN EL DNA PARA DETERMINAR LA ESTRUCTURA PRIMARIA/

RNAr :

Esta forma de RNA, se encuentra en el citoplasma asociado a los ribosomas del retículo endoplásmico, está formado para ser complementario de alguna región del DNA . El RNAr SE REQUIERE PARA FIJAR RNAm Y LAS ENZIMAS ESPECIFICAS UTILIZADAS PARA LA SINTESIS DEL ENLACE PEPTIDICO.

El RNAr es elaborado en el NUCLEOLO, como una sola cadena-después de hidrolizarlo en varias pzas, algunas de estas se asocian con las proteínas necesarias formando ribosomas.

RNAt (RNAs):

Tiene como función la transferencia de los aminoácidos al sitio apropiado en el molde de RNA del RNAm. Por cada aminoácido que va a incorporar a la estructura primaria de una molécula proteica hay, por lo tanto, una molécula específica de RNAt a la cual se adhiere el aminoácido. Cada RNAt tiene la facultad de aceptar sólo un aminoácido y transportarlo para ser empleado en la síntesis proteica.

Los RNAt se enlazan a los ribosomas y son reconocidas por enzimas específicas como las aminocil RNAt sintetetasas, estas enzimas catalizan la unión de un aminoácido activado con su molécula específica de RNAt para formar los complejos RNAt-aminoácido los cuales son después alineados en el molde de RNAm, como lo indica el anticodón.

S I N T E S I S  
D E  
A D N .

BASES	A D N .	A R N .
PURICAS	A. y G.	A. y G.
PIRIMIDICAS	C. y T.	C. y U.
NUCLEOS	D-2-DESOXIRIBOSA	D-RIBOSA
ACCEPTO (-HPCG)	UN ATM. DE P/ ECL. DE	AGUC, R.

Los ácidos nucleicos consisten de largas cadenas de nucleótidos (POLINUCLEOTIDOS) combinado uno con otro mediante enlaces fosfóricos diéster. Los ácidos nucleicos constituyen el aparato genético de la célula, la principal fuente es un ácido desoxirribonucleico ( DNA ), el cual se reproduce por generaciones de células en división. Cada aminoácido está formado por tres pares de bases constituyendo un codón, estos se ordenan para formar una cadena de péptido y se forma el cistron. El DNA se encuentra en el NUCLEO, como un doble filamento enrollado formando una hélice, uno de estos filamentos sirve como matriz para la formación del nuevo filamento activo por división celular.

El filamento activo es utilizado como una plantilla para hacer otra clase de ácido nucleico el ácido ribonucleico mensajero.

#### D U P L I C A C I O N   D E   D N A .

Cuando la célula se divide, los filamentos de DNA han de duplicarse para que el núcleo de la célula hija tenga su dotación normal, esto se lleva a cabo con el uso de ambos filamentos como plantilla sobre la cual se forman cadenas complementarias.

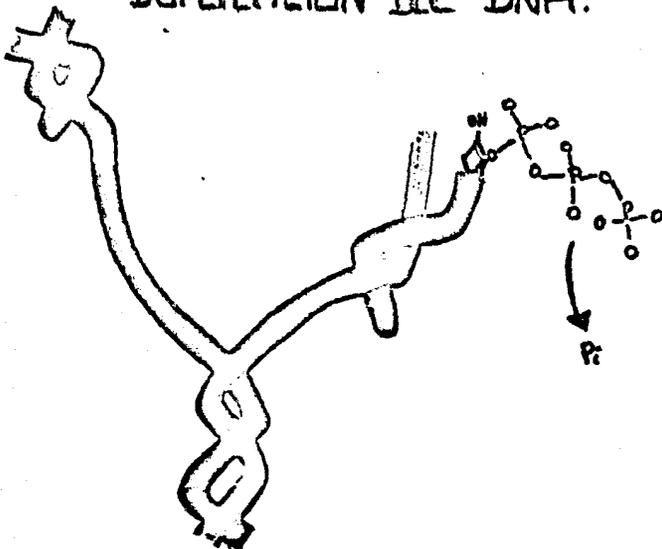
Durante la división, la hélice empieza a desenrollarse, al hacerlo los trifosfatos de nucleósidos complementarios de la solución circundante se unen a cada base sobre los filamentos. Los nucleótidos se combinan con nuevos filamentos, en una reacción catalizada por la enzima POLIMERASA DE DNA, con la liberación de pirofosfato inorgánico ( PPI ). Los nuevos filamentos se enrollan en dobles hélices con filamentos progenitores.

Los filamentos del DNA de doble filamento, se duplican en segmentos cortos y esta duplicación empieza en el centro de la cadena y no en el extremo, se piensa que lo que desencadena la duplicación es la presencia de muescas en un filamento por la acción de la enzima DESOXIRIBONUCLEASA ( DNAasa ), la cual cataliza la hidrólisis de enlaces de ésteres 3'-fosfato. Estas mues-

cas causan el desenrollamiento de la hélice para dejar expuestas - las bases complementarias a la acción de la polimerasa de DNA.

Las dos moléculas de DNA se separan entre las células hijas - una vez terminada la división. Posteriormente hay reordenamiento - de los filamentos, y en la mayoría de cada célula hija tendrá moléculas idénticas de DNA de doble filamento, y estas nuevas moléculas tienen un filamento de DNA progenitor y un filamento de DNA nuevo.

## DUPLICACION DEL DNA.



## S I N T E S I S D E P R O T E I N A S

Como se sabe dentro del citoplasma de la célula existe una red de túbulos membranosos y vesiculares llamado **RETICULO ENDOPLASMICO** al cual se encuentran adheridos numerosos gránulos esféricos densos, los llamados **RIBOSOMAS**, que contienen **ARN**, y por ende son el sitio donde se lleva a cabo la **SINTESIS DE LAS PROTEINAS**, todo controlado por el **DNA**, que regula y modifica el crecimiento, el desarrollo y la homeostasis.

#### PRIMER PASO:

Se requiere que los aminoácidos utilizados para la síntesis proteica sean activados, por medio de una reacción entre el aminoácido y el ATP, con la acción de una enzima que active al aminoácido ( AMINOACIL RNA SINTETASA ) que da como resultado al complejo activado de enzima con el compuesto ADENOSINMONOFOSFATO ( AMP ) - AMINOACIDO (COMPLEJO ENZIMA-AMINOACIL-AMP) en el que el radical fosfato-5' del AMP se une como un anhídrido mixto al grupo carboxilo del aminoácido con la liberación de pirofosforo.

Para cada uno de los aminoácidos que van a ser activados para incorporarse a la cadena péptida, se requieren enzimas activantes específicas para cada uno de ellos.

#### SEGUNDO PASO:

Consiste en la catalisis por enzimas específicas que han sido designadas AMINOACIL ACIDO RIBONUCLEICO SOLUBLE ( O DE - TRANSFERENCIA ) SINTETASA. Las moléculas de los aminoácidos activados son transferidas a las moléculas de ácido ribonucleico, estas moléculas de RNA que se encuentran libres en el líquido citoplásmico se denominan RNAs, o debido a su función, de transferencia.

Existe una molécula de RNAt específica para cada molécula de aminoácido, que está dado por la presencia en la molécula de RNAt de un triplete ANTICODON el cual esta emparentado al CODON del aminoácido que se va a transportar. Después del transporte del aminoácido activado a una molécula de RNAt específica, se liberan la enzima activante del aminoácido y AMP.

#### TERCER PASO:

Es aquí donde el complejo RNAt ( AMINOACIL-RNAt ) encaja de acuerdo con el triplete clave de nucleótidos, un codon para un aminoácido en el RNAm reconocido al anticodon de la molécula RNAt portadora del aminoácido. Tiene como resultado una alineación de los aminoácidos en un orden de sucesión particular impuesto por el molde de RNAm.



## CONCEPTO DEL OPERON

Se ha demostrado que los cromosomas llevan dos tipos de genes:

GENES ESTRUCTURALES y

GENES OPERADORES

El gen estructural DNA dirige la síntesis de enzimas específicas y otras proteínas a través del molde de RNAm. El gen operador ejerce control sobre los genes estructurales adyacentes localizados en el mismo cromosoma. Así los genes estructurales, aún cuando estén presentes en una célula dada, no pueden iniciar la síntesis proteica. Uno o más genes estructurales junto con su gen operador constituye la estructura genética que se denomina OPERON.

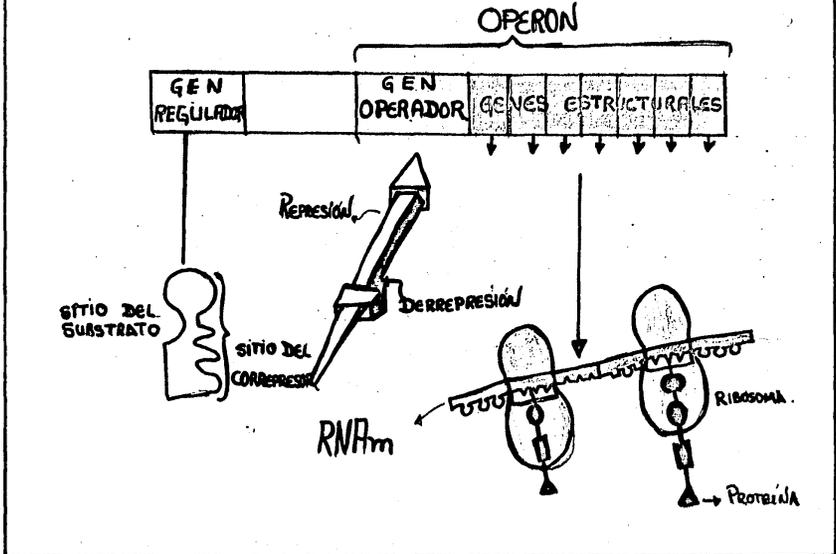
### REPRISION Y DERREPRISION:

Un tercer factor en el control genético de la síntesis de proteínas, relaciona el operón con los sucesos metabólicos dentro de la célula. Este factor es el gen regulador, el cual controla la actividad del gen operador. El gen regulador lo hace por su capacidad de inducir síntesis de macromoléculas proteicas (probablemente proteínas de RNA) llamadas REPRISORES.

El gen operador, al combinarse con un represor es incapaz de inducir actividad en el gen estructural en cuyo caso se dice que el operón está REPRIMIDO. Cuando el operón está activado debido a que el sistema represor está en sí inactivado se dice que el operón está DERREPRIMIDO.

Se sabe que la concentración de un metabolito dado dentro de la célula, afecta la actividad de los sistemas enzimáticos que están involucrados en la síntesis o metabolismo del mismo metabolito.

LINDO O MAS GENES ESTRUCTURALES JUNTO C/ O OPERADOR CONSTITUYEN EN OPERON.

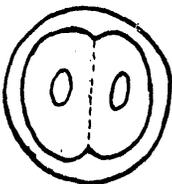
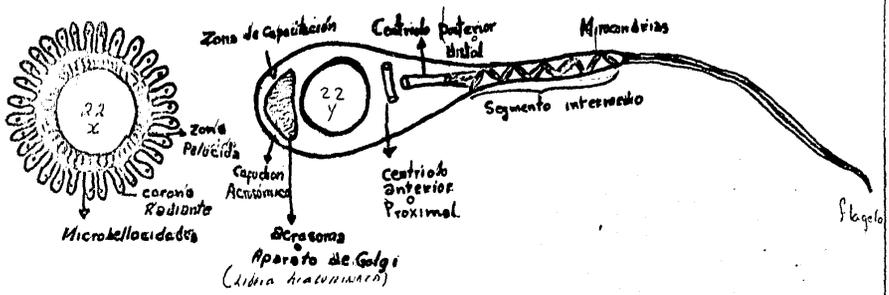


## EMBRIOLOGIA

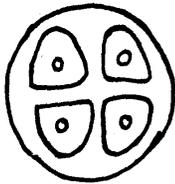
Una vez que hemos visto el tipo de reproducción celular, ahora nos ocuparemos de la fusión de los gametos masculino y femenino, como el primer evento en la reproducción y conservación de las especies.

### FERTILIZACION:

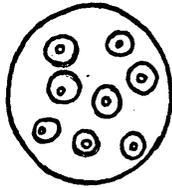
Entiendase por esto, la fusión de los gametos masculino y femenino, el ovocito rodeado por su corona radiante al ser liberado por el ovario, ya ha expulsado su primer glóbulo polar y presenta el segundo huso de maduración, si existe fecundación, el espermatozoide encuentra al óvulo en la porción cefálica de la trompa uterina, y se requiere de un solo espermatozoide para fecundar al ovocito, el cual puede penetrar en éste en cualquier punto de su circunferencia. Una vez que ha penetrado el espermatozoide se produce la expulsión del segundo glóbulo polar y los cromosomas que quedan en el óvulo se reconstituyen en un núcleo vesicular, el pronúcleo femenino. El vitelo se reduce y se forma el espacio perivitellino, la cabeza del espermatozoide se modifica después de penetrar en el óvulo, aumenta de tamaño y se transforma en el pronúcleo masculino, la parte media y la cola persisten durante corto tiempo y después dejan de ser visibles, se cree que son absorbidos por el citoplasma del óvulo. El pronúcleo masculino se acerca al pronúcleo femenino y se acercan al centro del óvulo, llamándose ahora cigoto o huevo. Una centrosoma que se evidencia derivado quizá del centriolo proximal del espermatozoide se divide en dos partes, y cada una de ellas se dirige a uno de los polos del huso que acaba de formarse. Al mismo tiempo cada uno de los pronúcleos se disuelve e los cromosomas y las membranas nucleares desaparecen. Los cromosomas de ambos pronúcleos se disponen en el huso y se dividen longitudinalmente, las mitades que resultan se dirigen hacia las centrosomas. Sobre la superficie del óvulo se desarrolla un surco circular, orientado en forma perpendicular al ecuador del huso, -



2

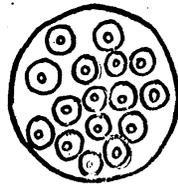


4



8

Blastómeros



16

Blastómeros  
3 a 4 días

este surco se hace más profundo hasta que el citoplasma se divide en dos, dando origen así a una etapa bicelular, cada una de las células hijas contiene un número de cromosomas igual al materno y al paterno. Los cuerpos polares persisten durante un período variable en el espacio perivitelino y posteriormente degeneran y desaparecen. Los principales resultados de la fertilización son:

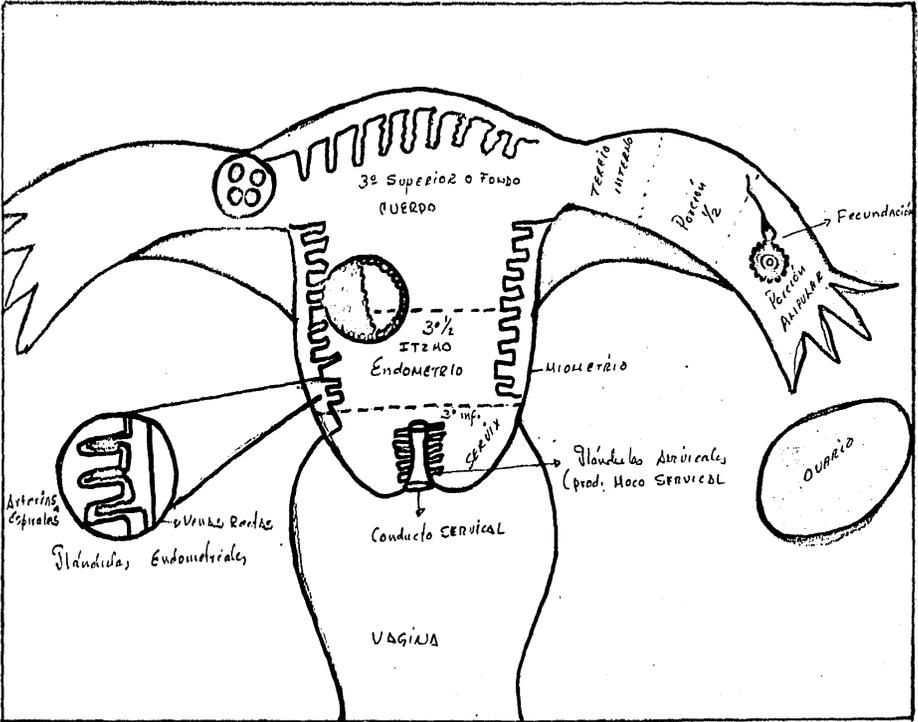
- A.- LA RESTAURACION DEL NUMERO DIPLOIDE DE CROMOSOMAS
- B.- LA DETERMINACION DEL SEXO DEL CIGOTO
- C.- LA INICIACION DE LA SEGMENTACION.

#### SEGMENTACION MORULA Y BLASTOCISTO:

La segmentación consiste en una rápida sucesión de divisiones mitóticas que conducen a la producción de números progresivamente mayor de células sucesivamente más pequeñas, que se denominan BLASTOMERAS. Los principales efectos de la segmentación son tres:

- A.- SE PRODUCE UNA REPARTICION DEL PROTOPLASMA DEL CIGOTO ENTRE LAS BLASTOMERAS.
- B.- SE PRODUCE UN AUMENTO DE NOVIDAD DE LA MASA PROTOPLASMATICA ORIGINAL CON LA SIGUIENTE FACILITACION DE LOS MOVIMIENTOS MORFOGENETICOS Y DEL REORDENAMIENTO EN EL DESARROLLO POSTERIOR
- C.- AL DESARROLLO DE CELULAS DE UN TAMAÑO APROXIMADO AL QUE CARACTERIZA A LAS DEMAS CELULAS DEL ORGANISMO.

Como las células del estadio de 8 células continúan dividiendo, se es posible encontrar estadios de 10 y hasta 16 células, alrededor de esta etapa, el óvulo alcanza el útero y se denomina MORULA que consiste en un grupo de células ubicadas en el centro (AGREGADO CELULAR O TC) rodeado completamente por una capa periférica de células (FUERA PROTOPLASMA), esta segmentación permite la futura diferenciación que es consecuencia de las potencialidades inherentes a cada célula para que puedan ser modificadas por condiciones ambientales.



Etapas de 2 células de 24 a 36 horas

Etapas de 3 a 4 células de 36 a 48 horas

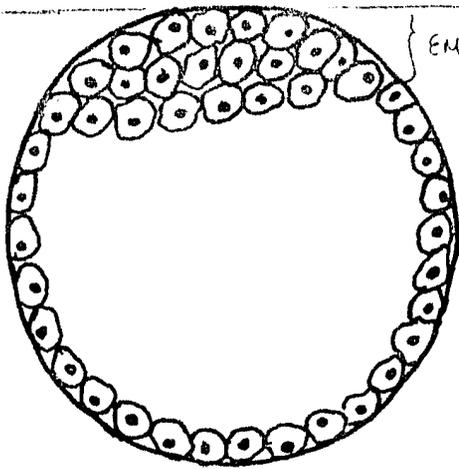
Etapas de 5 a 8 células de 48 a 72 horas

Etapas de 9 a 16 células de 72 a 96 horas.

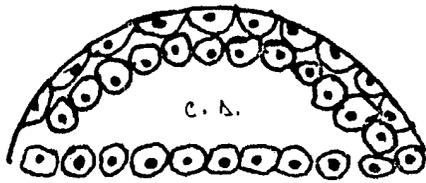
La mórula sufre modificaciones al penetrar en el útero, pasa líquido desde la cavidad uterina a través de la zona pelúcida y de la células periféricas, al aumentar la cantidad del líquido, llegando a los espacios situados entre las células que forman el macizo celular interno y las células periféricas, sigue aumentando la cantidad del líquido, los espacios correspondientes a uno de los lados del macizo celular confluyen formando una cavidad única, la CAVIDAD DEL BLASTOCISTO, y las células periféricas se aplanan, como resultado de estos cambios, el macizo celular interno queda unido exceptricamente a la cara interna de la capa periférica de células aplanadas, las que a causa del papel que desempeñan en la nutrición embrionaria se denominan en conjunto, TROFOBLASTO. El líquido permite el movimiento de sustancias hacia la cavidad, posteriormente, por influencia de la tensión desarrollada en el blastocisto se piensa que interviene en el mecanismo de implantación, la zona pelúcida desaparece porque el blastocisto se expande, esta zona pelúcida había mantenido a las células blastómeras unidas durante la segmentación e impidió la adherencia de estas blastómeras al epitelio de la trompa uterina durante el pasaje del huevo en segmentación.

La desaparición de la zona pelúcida permite que las células del trofoblasto se adhieran al epitelio uterino.

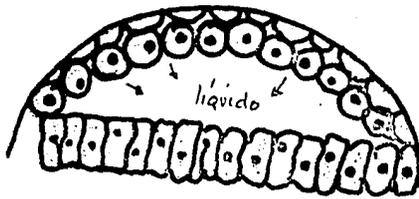
Las células trofoblásticas forman una capa que se conserva intacta durante todo el desarrollo, se relacionan con la constitución de las membranas embrionarias periféricas conocidas con los nombres de CORION y PLACENTA. El macizo celular interno desarrolla los tejidos del embrión y contribuye a la formación de las membranas embrionarias denominadas AMNÍOS y SACO VITELINO.



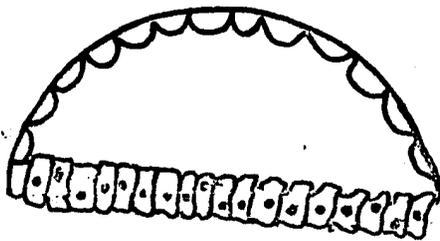
EMBRIOBLASTO



c. d.



liquido



## FORMACION DE LAS CAPAS GERMINALES:

La primer diferenciación a nivel del macizo celular interno es la aparición de células aplanadas segregadas a partir de la superficie inferior, estas células se agrupan en una capa única el ENDODERMO primario. Las demás células del macizo celular interno que estaban relacionadas en forma íntima con el trofoblasto subyacente, se hacen cilíndricas y van a dar origen al ECTODERMO. Posteriormente también darán origen al MESODERMO.

Entre las células ectodérmicas, que se disponen de disco aplanado y las células amniogénicas que derivan de la cubierta trofoblástica aparece el espacio que forma la CAVIDAD AMNIOTICA. En la periferia del disco las células amniogénicas aplanadas continúan directamente con el ectodermo embrionario.

Durante el período de la formación de la cavidad amniótica, el endodermo forma otra cavidad inicialmente más grande el SACO VITELINO, este saco vitelino queda separado de la superficie interna del trofoblasto por interposición de MESODERMO EXTRAEMBRIÓNICO.

A los 7 días las células del endodermo forman una capa simple sobre la cara interna del macizo celular interno, el blastocisto ligeramente mayor presenta el saco vitelino primitivo que está separado de mesodermo extraembrionario de la cara interna del trofoblasto. El saco vitelino de esta etapa tiene un techo formado por células endodérmicas cuboideas que están en contacto con el ectodermo cilíndrico del embrión. Ambas capas constituyen el DISCO o ESCUDO EMBRIÓNICO BILAMINAR. Las células endodérmicas del techo del saco vitelino se continúan directamente en los bordes del disco con una capa muy delgada de células mesotelioideas en contacto con el mesodermo extraembrionario; esta capa se denomina MEMBRANA DE HEUSER.

Las células endodérmicas cuboideas correspondientes a un área localizada situada en la vecindad del futuro borde anterior del disco embrionario se hacen cilíndricas, esta área es la PLACA PRECORDAL y su presencia determina una simetría bilateral al disco al establecer un eje anteroposterior.

Las células aplanadas que tapizan el resto del saco vitelino primitivo están relacionadas con la nutrición temprana del embrión y no contribuyen con su estructura, con excepción de las primeras CELULAS SANGUINEAS.

Todo el MESODERMO se origina a partir del ectodermo de la parte caudal del disco embrionario a nivel de la línea PRIMITIVA.

El mesodermo que cubre el amnios es considerado como SOMATOPLEURICO. La membrana formada por el mesodermo somatopléurico extraembrionario y por el trofoblasto que lo cubre es conocida como CORION.

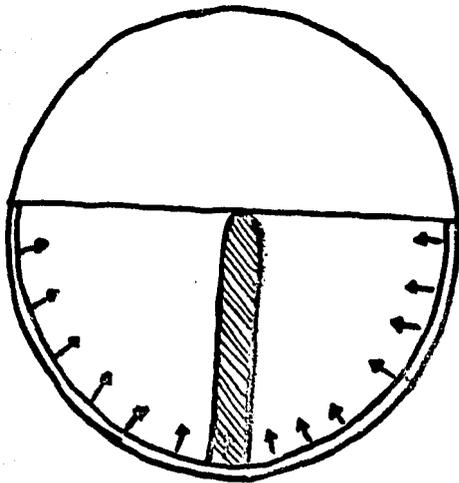
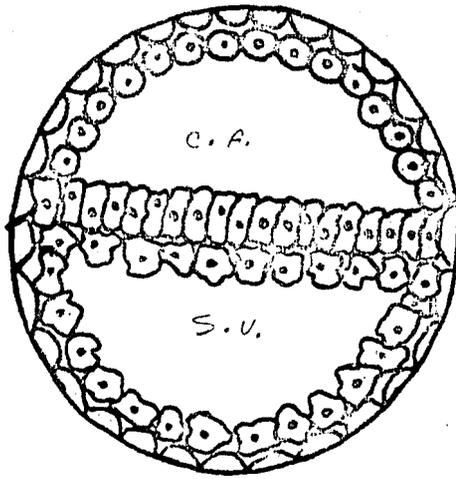
En esta etapa el amnios junto con el saco vitelino se hallan unidos a la superficie interna del saco coriónico por medio de una porción compacta de mesodermo que no ha sido penetrado por el celoma extraembrionario, esta porción del mesodermo junto con las células que emigran desde la región intraembrionaria, va a transformarse en el PEDICULO DE FIJACION.

#### LINEA PRIMITIVA MESODERMO INTRAEMBRIONARIO Y NOTOCORDIO:

La invaginación de células ectodérmicas a través del BLASTOPORO para formar el notocordio y el mesodermo, es en los tipos inferiores una característica de la GASTRULACION.

#### LINEA PRIMITIVA:

En una zona del ectodermo a nivel del borde caudal del disco embrionario (15 días) aparece como un agrupamiento de células que sobresale ligeramente en la cav. amniótica. Las células ectodérmicas de la línea primitiva se rodean y algunas se dividen, la línea primitiva no es considerada como un centro especial de proliferación, sin embargo las células se invaginan en este nivel y se ubican entre el ectodermo y el endodermo subyacente, formando la tercera hoja germinal del embrión que se denomina MESODERMO INTRAEMBRIONARIO, se formo a partir de un proceso de migración y redistribución de células ectodérmicas, a medida de que el mesodermo intraembrionario aumenta a partir de la línea primitiva, o por su --



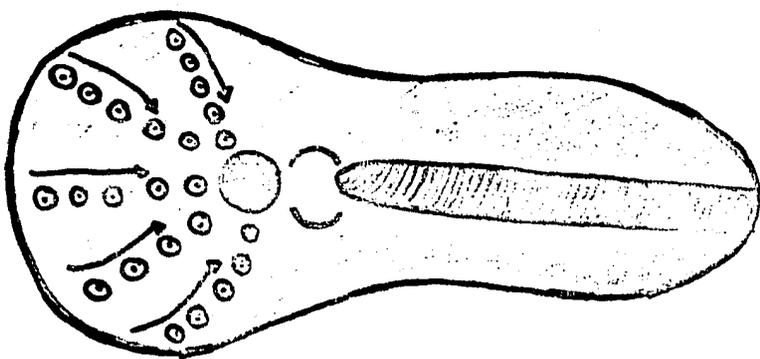
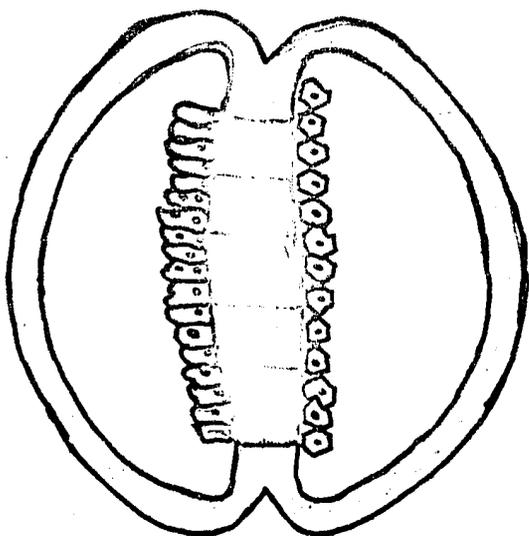
propia proliferación se extiende hacia ambos lados, hasta que se une al mesodermo extraembrionario del amnios y del saco vitelino.

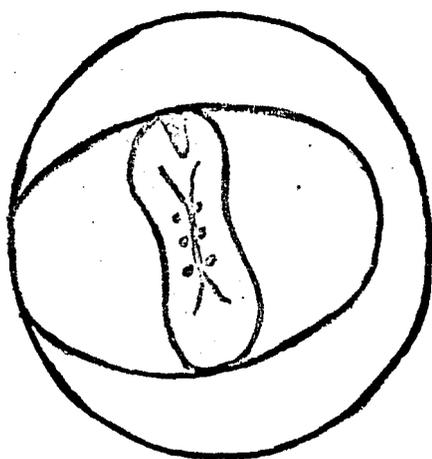
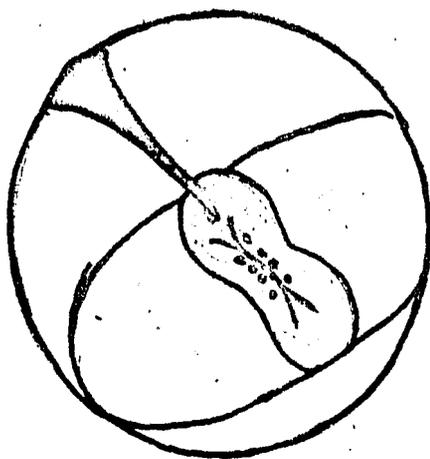
En la región de la placa precordial no existe mesodermo interpuesto entre el ecto y el endodermo, más tarde cuando se forma el PLIEGE CEFALICO, esta porción bilaminar persistente del disco embrionario se transforma en la membrana bucofaríngea. Como resultado de la formación del mesodermo intraembrionario, la mayor parte del disco embrionario, hasta ahora bilaminar se hace TRILAMINAR.

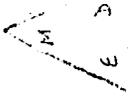
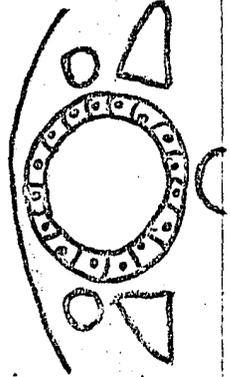
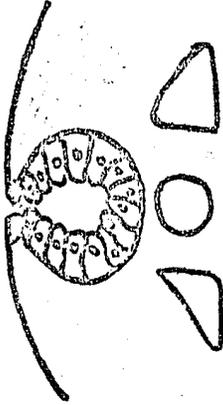
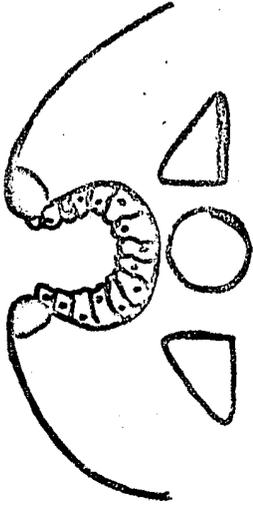
A medida que el disco crece, la línea primitiva se alarga por el agregado de nuevas células ectodérmicas en su extremo caudal, - por lo tanto la porción más antigua de la línea primitiva es su extremo cefálico, ahora el embrión tiene forma de PERA con la porción más ancha en la parte cefálica, la línea primitiva está en la porción más angosta y caudal del disco. La línea primitiva persiste hasta el final del período somítico y después sufre cambios regresivos y rápidamente disminuye su tamaño.

#### FORMACION DEL NOTOCORDO:

Durante la formación del mesodermo intraembrionario existe en la extremidad cefálica de la línea primitiva un engrosamiento del ectodermo que se conoce como NODULO PRIMITIVO o NODULO DE HENSEN, en cuyo centro el movimiento de células superficiales hacia el interior conduce a la formación de una fosa, la cavidad de la invaginación representa al blastocole, en la línea media del disco embrionario, un cordón de células migran hacia adelante y a partir del nódulo de Hensen entre el ecto y el endodermo, este cordón es conocido el nombre de PROCESO CEFALICO o NOTOCORDIAL, su extremidad cefálica toma contacto con el extremo caudal de la placa precordial engrosada en donde se fija. La invaginación del blastoporo se extiende luego al interior del proceso cefálico formandose una cavidad, el canal NOTOCORDIAL o ARCHENTERICO (más tarde NEUROENTERICO).







## DIFERENCIACION DE LAS CAPAS GERMINALES :

### ECTODERMO:

El ectodermo se adapta al mesodermo que está proliferando, tanto el ecto correspondiente al proceso notocordal como el que lo sobrepasa lateralmente se engruesa para formar una banda axial de ectodermo conocida con el nombre de PLACA NEURAL, ésta es inducida por influencia de células notocordales. A cada lado de la placa se encuentra una fina banda de ectodermo denominada CRESTA NEURAL.

En el desarrollo posterior la placa neural se deprime longitudinalmente y se forma el surco neural, más tarde al unirse los bordes del surco se forma el TUBO NEURAL que encierra el CANAL NEURAL.

El S. N. C. se origina a partir del tubo neural, a medida que se cierra el tubo, la cresta neural de ambos lados se separa del ectodermo, se sitúa por debajo de él y adquiere entonces el aspecto de grupo de células de las que derivarán porciones del S. N. P. y una parte del mesodermo intraembrionario denominado MESECTODERMO o ECTOMESEENQUIMA. El resto del ectodermo se transforma en la cubierta general o EPIDERMIS del embrión.

### ENDODERMO:

EL MESODERMO INTRAEMBRIONARIO hace que el endo y el ectodermo se separen, esta separación permite que el endodermo se modifique y pueda formar el INTESTINO EMBRIONARIO.

El saco vitelino disminuye con rapidez su tamaño debido a la proliferación del mesodermo y al desarrollo de los espacios celómicos extraembrionarios y se convierte posteriormente en el SACO VITELINO SECUNDARIO. Durante la formación de éste y mientras el disco embrionario aumenta de long., el pedículo de fijación une al amnios con el corión a nivel del extremo caudal del disco. Aquí el pedículo se continúa con la esplacnopleura o mesodermo visceral de la porción adyacente del saco vitelino definitivo. Desde este extremo caudal del saco vitelino se extiende en el espesor del pedículo de fi-

jación, una evaginación endodérmica, pequeña y hueca, la ALANTOIDES o DIVERTICULO ALANTOIDEO.

En parte como resultado de la formación del mesodermo intraem---brionario, el disco embrionario se ha hecho más grueso y sobresale en la cav. amniótica. En los extremos caudal y craneal en los cuales se han formado los pliegues CEFALICO y CAUDAL, los pliegues laterales están también presentes, son poco acentuados. Como resultado del plegamiento, la unión entre el ectodermo amniótico con los bordes del disco se van situando en forma progresiva en posición cada vez más ventral. La formación de los pliegues cefálico y caudal determinan la subdivisión del intestino en tres porciones: INTESTINO INTERIOR ( DENTRO DEL PLIEGE CEFALICO ), INTESTINO POSTERIOR ( DENTRO DEL + PLIEGE CAUDAL ) y una región intermedia el INTESTINO MEDIO que se continúa ventralmente con la porción restante, libre, del saco vitelino definitivo.

#### MESODERMO:

Durante la formación del surco neural y la separación del notocordio definitivo de la placa notocordal, el mesodermo intraembrionario de ambos lados del notocordio, aumenta de grosor y forma masas longitudinales conocida con el nombre de MESODERMO PARAAXIAL- cada masa paraaxial se prolonga lateralmente, afinándose de manera gradual para formar la LAMINA DE MESODERMO LATERAL, ésta se continúa directamente con el mesodermo extraembrionario (21 días) el mesodermo paraaxial situado a ambos lados del proceso notocordal y posteriormente del notocordio definitivo comienza a segmentarse en masas cúbicas pares denominadas SOMITAS. El primer par de somitas corresponde al primer par occipital y cada par siguiente está en posición inmediatamente caudal al par antes formado. Durante el período de formación de los somitas (21 a 30 días) se dice que el embrión se encuentra en período SOMITICO, las somitas presentan una forma triangular con una pared interna, una ventral y otra dorsolateral. Cada somita está formada al comienzo por células epitelioides y contiene una cavidad el MIOCELE, que se ocluye posteriormente por proliferación de

las células de sus paredes, el total de somitas son de 42 a 44 pares.

El mesodermo de la lámina lateral se une a nivel del ángulo - ventrolateral de cada somita por medio de un tracto longitudinal-continuo de mesodermo denominado MESODERMO INTERMEDIO que posteriormente conduce a la formación del CORDON NEFROGENICO. El mesodermo lateral se extiende cranealmente dentro de los límites del disco, más tarde se fusiona en la línea media, por delante de la lámina precordial y allí junto con el ectodermo adyacente forma la MEMBRANA FARINGEA. El mesodermo lateral se divide luego para formar el CELOMA INTRAEMBRIÓNARIO. La porción del mesodermo de origen bilateral, situada por delante de la placa precordial, se denomina mesodermo CARDIOGENICO porque el corazón se desarrollará en esta región.

## EMBRIOLOGIA DEL DIENTE

La boca es de origen mesodérmico, pero una pequeña parte tiene recubrimiento ectodérmico. A pesar de que las dos dentisiciones aparecen en el individuo después del nacimiento, los esbozos embrionarios de la dentición están desde antes. El origen de las dos denticiones son iguales y su origen se remonta al 2do mes de la vida intrauterina.

### ESMALTE:

De la lámina dental, derivada del ectodermose derivan los órganos del esmalte; en cada superficie maxilar hacen saliente 10 porciones en forma de copa, son los llamados primordios que gradualmente se transforman en un saco de doble pared y en el cual - una de las paredes es externa y la otra interna (paredes externa e interna del esmalte). Estos sacos tienen la forma de dedalitos - hacia la 9a semana los órganos del esmalte están definitivamente formados y la concavidad de cada uno de ellos está ocupada por una masa de mesénquima que es la PAPILA DENTAL. El órgano del esmalte forma muy pronto la forma del molde del diente que va a constituir y luego comienza la secreción de las substancias que lo forman.

La masa principal de cada órgano del esmalte está compuesta de la pulpa dental que se encuentra entre las dos capas que mencioné en ella existen células separadas, la capa interna del esmalte está formada por células cilíndricas que reciben el nombre de AMELOBLASTOS o ADAMANTOBLASTOS y al conjunto se le denomina EPITELIO o MEMBRANA ADAMANTINA INTERNA. Los ameloblastos secretan la capa del esmalte. La membrana adamantina interna se adelgaza hacia abajo y reflejándose en el borde inferior se convierte en la capa epitelial EXTERNA del molde del esmalte. Después de que se ha producido todo el esmalte, el órgano degenera. Cuando el órgano del esmalte se alarga, la base de la porción de la papila dental por la que se organiza bajo su influencia en esa región es lo que se llama - VAINA EPITELIAL DE LA BASE.

El conjunto de células que existen entre las dos membranas o epitelios adamantinos externo e interno del órgano del esmalte, es la pulpa que está constituida por elementos celulares de aspecto-estrellado y nadan en una substancia semilíquida y que están unidos por sus prolongaciones. Lo que queda del órgano del esmalte -degenerado es la CUTÍCULA DENTAL o MEMBRANA DE NASMYTH que se ve en la corona de los dientes nuevos en los niños. También la pulpa se reduce y deshace a medida que el diente crece, probablemente a la presión que se ejerce sobre ella. Lo último que de ella queda se rompe cuando el diente hace erupción, . Y todavía es posible reconocer unas células sobre la substancia adamantina que constituyen el EXTRACTO INTERMEDIO. Las células internas del esmalte, de la vaina epitelial de la base, son de tipo cúbico. El esmalte se deposita al principio durante el quinto mes en la punta de la corona del diente; el proceso se extiende de tal manera que los odontoblastos de la región del cuello son los últimos que se hacen activos. En cada mitad de ambas mandíbulas, aparecen casi al mismo tiempo y de cada lado cinco abultamientos que corresponden a otros tantos órganos del esmalte, que son veinte en total. Representan la porción epitelial de los esbozos dentinarios primitivos, se llaman YEMAS ADAMANTINAS o DENTARIAS.

#### DENTINA:

La producción de la dentina empieza un poco antes de la secreción del esmalte. Cada odontoblasto tiene prolongaciones ramificadas que se extienden dentro de los canales dentales y crecen tanto a lo largo, como a lo ancho de la dentina, la parte de la papila dental que está por dentro de la capa de odontoblastos, que es la que se llama MEMBRANA DEL MARFIL es la pulpa dentaria. Tanto la formación de esmalte como la dentina en los dientes deciduos empieza hacia el quinto mes y el de los molares permanentes empieza un mes después. En cambio en los otros dientes permanen -tes la dentina y el esmalte empiezan a formarse hasta después del nacimiento.

## EL SACO DENTARIO Y FORMACION DEL CEMENTO:

Rodeando a los esbozos dentarios se encuentra una capa de células mesenquimatosas que se continúan con la papila dentinaria por abajo, que constituye lo que se llama saco dentario. Al principio está manto está interrumpido en algún lugar por el puente de unión que hay entre la cresta dentaria y el órgano del esmalte. pero más hacia adelante 4to mes el órgano del esmalte se separa de la cresta con lo cual queda el esbozo dentario completamente cubierto por el saco dentario. El tejido mesenquimatoso que le constituye comunica con la papila dental. Hacia la futura región de la raíz y asume tres funciones:

- 1.- Hacia el momento de que se inicia la erupción del diente, sus células internas se diferencian en CEMENTOBLASTOS u OSTEOBLASTOS con la desintegración de la vaina epitelial estas células depositan unas incrustaciones especiales que reciben el nombre de CEMENTO que no es otra cosa que una forma especial de tejido óseo;
- 2.- Durante el período del desarrollo dentario hay un proceso importante de osificación del mismo maxilar. En la región de la superficie externa del diente se produce el alvéolo óseo donde el diente va a estar implantado de esta manera cada diente se queda rodeado de un hueso esponjoso y ocupa una cripta individual: el alveolo.
- 3.- La membrana del saco dentinal que queda después de que el diente alcanza su crecimiento entero se llama MEMBRANA PERIDENTARIA que no es otra cosa que una membrana común de periostio entre los dientes y el alveolo dentario que lo rodea y que sirve para mantener al diente en su lugar.

## Transtornos Genéticos

Las patologías tienen su origen en las sig. entidades:

- 1.- Enfermedades dependientes casi totalmente del ambiente.
- 2.- Enfermedades dependientes casi totalmente de los genes.
- 3.- Enfermedades dependientes de ambos factores.

2.- Las enfermedades genéticas pueden dividirse en 3 entidades.

- A.- Las que se originan en mutaciones cromosómicas: pueden estar afectados los autosomas o los cromosomas sexuales, en el número o en la forma del cromosoma.
- B.- Las que se originan por mutaciones genéticas, que a diferencia de las que se originan por mutaciones cromosómicas, - tales alteraciones genotípicas solo pueden descubrirse, por los cambios que producen en el fenotipo, también pueden afectarse los autosomas o los cromosomas sexuales.
- C.- Las que demuestran desviaciones del promedio en sint. poligénicos.

MUTACIONES O ALTERACIONES CROMOSOMICAS

EN EL NUMERO DE CROMOSOMAS

A.- POLIPLOIDIA (aumento en el número)

B.- ANEUPLOIDIA

MONOSOMIAS

TRISOMIAS: Autosómicas Sexuales.

EN LA ESTRUCTURA O FORMA DEL CROMOSOMA

PERDIDA  
DUPLICACION  
INVERSIONES  
TRANSLOCACION  
ISOCROMOSOMAS.

MUTACIONES GENETICAS

SE PUEDEN OBSERVAR POR LOS CAMBIOS QUE PRODUCEN EN LOS FENOTIPOS/

ERRORES EN EL METABOLISMO.

### A N E U P L O I D I A S

MONOSOMIAS: (SEXUALES)

- A.- SINDROME DE TURNER (X<sub>0</sub>)
- B.- SINDROME (Y<sub>0</sub>) NO VIABLE.

## TRISOMIAS AUTOSOMICAS .

- 1.- SINDROME DE DAWN ( MONGOLISMO) GPO. G TRISOMIA 21
- 2.- SINDROME DE EDWARDS GPO. E 17-18
- 3.- SINDROME DE PATOW GPO. D 13-15.
- 4.- SINDROME DE GRI du CHAT (5p) GRITO DEL GATO, MONOSOMIA 5

## TRISOMIAS SEXUALES .

- 1.- SINDROME DE KLINEFELTER (XXY)
- 2.- SINDROME DE METAHEMERA O SUPERHEMERA (XXX) ETC.
- 3.- SINDROME DE SUPERMACHO (YYY)

## MORFOLOGIA .

**PERDIDA:** Se pierde una parte del cromosoma.

**Telomero:** Se han perdido las 2 porciones terminales.

**DUPLICACION:** Cuando una porción desaparecida de un cromosoma persiste como fragmento, o se une a otro cromosoma del complemento normal.

La información genética contenida en el fragmento se duplica pues ya existía en el complemento normal.

**INVERSIONES:** Se produce cuando hay dos roturas en el cromosoma. Si el material genético en el brazo de un cromosoma pudiera denominarse como ABCD una inversión del fragmento central de este brazo podría proporcionar A C B D.

**Paracéntrica :** Cuando el segmento no incluye el centromero.

**Periférica:** Cuando sí incluye el centromero

**TRANSLOCACION:** Es el intercambio de partes cromosómicas entre dos cromosomas que no son homólogos.

**ISOCROMOSOMAS:** En los cuales los dos brazos son idénticos en - long. y en composición genética se originan, - cuando hay un error en la división del centromero, o sea cuando el plano de división es transversal en lugar de longitudinal.

METACENTRICOS      ACENTRICOS      DICENTRICOS      TRICENTRICOS  
( s/centromero)

#### M U T A C I O N E S      G E N E T I C A S.

- A.- TRANSTORNOS CLINICOS NACIDOS DE MUTACIONES EN GENES LIGADOS AL SEXO.
- B.- DEFICIENCIA DE DESHIDROGENASA DE -6-POSFATO DE GLUCOSA (G6PD).
- C.- TRANSTORNOS CLINICOS NACIDOS DE MUTACIONES EN GENES AUTOSOMICOS.  
HEMOGLOBINOPATIAS  
TRANSTORNOS DEL SIST. INMUNE.  
ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO.

Transtornos clínicos dependientes de mutaciones en cromosomas sexuales. Caracteres recesivos ligados al sexo son los sig.:

- 1.- UN PADRE PUEDE TRANSMITIR UN CARACTER ANORMAL SOLAMENTE A SUS HIJOS, SI LA MADRE ES NORMAL TODOS LOS HIJOS SERAN PORTADORES Y FENOTIPICAMENTE NORMALES.
- 2.- UNA MADRE PORTADORA TRANSMITE EL CARACTER ANORMAL AL 50% DE - LOS HIJOS QUE TAMBIEN SERAN PORTADORES SI EL PADRE ES NORMAL.

3.- UN HOMBRE ES AFECTADO PORQUE HA RECIBIDO EL CARACTER ANORMAL DE SU MADRE.

4.- UNA MUJER PORTADORA PUEDE HABER RECIBIDO CARACTER ANORMAL DE SU PADRE O DE SU MADRE.

SINDROME DE C R I - D U - C H A T (5p) GRITO DEL GATO

**M O N O S O M I A 5**

Es una anomalía de tipo autosómica, que consiste en la ausencia de material del brazo corto de un cromosoma del Gpo. B.

Tiene como principal etiología, la edad materna avanzada, así como la radiación.

La fisiopatología de esta enfermedad autosómica del 5º cromosoma se explica por la no disyunción en el número, que trae como consecuencia la ausencia de material del brazo corto de un cromosoma del Gpo. B.

Preponderancia femenina, 1 en 2.

Llanto como maullido en la lactancia e infancia temprana, con periodos variables de sobrevida.

**CUADRO CLINICO:**

**CABEZA:** Microcefalia, Cara de luna llena, cuello con orejas de localización baja.

**OJOS:** Epicanto, fisuras antimongoloides, hipertelorismo (separación de los ojos).

**CORAZON:** Cardiopatía congénita en el 50%, más frecuente comunicación interventricular, o persistencia del conducto arterioso, estrabismo divergente.

**UROGENITAL:** Agenesia renal, riñón poliquistico.

**BRAZOS:** Cortos, falta de falange.

**DERMATOGLIFOS:** Trirradio axial distal, varios risos y una cuenta de crestas elevada.

**BOCA Y MENTON:** Retrognatia, paladar estrecho, anodoncia parcial, microglosia, hipoplasia de esmalte y dentina, paladar cignotico.

Se puede diagnosticar por medio del cariotipo.

El pronóstico, según el grado de alteración cardíaca, puede ser favorable, así como el pronóstico.

Tratamiento: Sintomático, corrección quirúrgica,.

SINDROME DE PATAU T13, TD<sub>I</sub>, TD, T 13-15, TRISOMIA 13D.

A . - T R I S O M I A   A U T O S O M I C A .

47, XX, D+I

47, XY, D+I .

Es una alteración de tipo autosómica, en el Gpo. D, que tiene como principal característica la presencia de un cromosoma de más en el Gpo. D como se ve en el cariotipo anormal.

La alteración nos la explica la no disyunción en la primera fase de la meiosis, está es la fisiopatología.

GENERALIDADES:

Igual distribución de sexos, detención en el crecimiento, periodos anémicos, los que padecen este síndrome son los más gravemente afectados de todos los que presentan alteraciones cromosómicas.

CUADRO CLINICO:

CABEZA:

Frente inclinada, defectos del cuero cabelludo, microcefalia, hemangioma en cabeza u cuello.

OJOS:

Coloboma del iris, microftalmía, anoftalmía.

PABELLONES AURICULARES:

De implantación baja.

CORAZON:

Cardiopatía congénita en el 80%, comunicación interventricular, del conducto arterioso, anomalías de rotación, (dextroposición), atrio unico, retorno venoso pulmonar anormal y por todo lo anterior cianosis.

**ABDOMEN:**

Anomalías de rotación, aclusión intestinal ( giroversión - del colon), estreñimiento, divertículos intestinales, hernias, bazo aucente, bazos accesorios.

**UROGENITAL:**

Riñones poliquísticos, hidronefrosis, criptoreuidia, - utero bicornio.

**NEUROLOGICO:**

Retraso psicomotor, hipo e hipertonia, defectos del cerebro anterior (holoprocencefalia, como arrinencefalia ausencia congénita de las regiones del cerebro anterior ontogénicamente derivadas del sist. olfatorio. Lo más sobresaliente es el retraso mental marcadamente intenso.

**PIES:**

Piernas arqueadas, pie en mesedora también llamado pie en piolet, polidactilia.

**EXTREMIDADES**

**SUPERIORES :**

Brazos cortos, pulgar girado, menique sobre los demás-dedos, el dedo cordial y el anular están doblados sobre la palma, y el indice y el menique encimados sobre los dos anteriores, uñas hiperconvexas.

**DERMATOGLIFOS:**

Hipoplasia de crestas, asas radiales y arcos, trirradio axial distal, pliege palmar unico, arco fibular, patrón fibular en S.

**BOCA Y MENTON:**

Labio y/o paladar hendido, micrognatia

Es diagnosticable por cariotipo y sig. clínicos.

Pronostico desfavorable; la mortalidad perinatal es alta y la supervivencia media de unas 10 semanas, aprox. el 10% - viven un año.

**TRATAMIENTO:** Sintomatico (inutil).

SINDROME DE TURNER , XO , DISGENESIA GONADAL, SINDROME DE -

BONNEVIE ULLRICH .

45, XO, C-I .

45, YO, C-I . (no viable).

Es una anomalía que consiste en la mutación de los cromosomas sexuales, se refiere al trastorno que sufre una hembra, con infantilismo sexual, ya que como se ve el YO, es no viable, la fisiopatología se explica a continuación.

Debido a que los cromosomas X iguales tienen el comportamiento de un par de autosomas, y los caracteres ligados al sexo de tipo recesivo solo se expresan cuando el individuo es homocigoto para tal carácter. En el hombre, los caracteres recesivos del X no pareado siempre se expresan, ya que no tiene el segmento homólogo que lleva un gen dominante sobre el cromosoma Y.

El cromosoma X tiene unos 2000 genes, de los cuales se conocen 60 características fenotípicas controladas por él, por ejem:

FORMACION DE GLOBULINA GAMMA

COAGULACION DE LA SANGRE

CEGUERA PARA LOS COLORES

GUARDA RELACION CON LA INTELIGENCIA.

La atribución para el cromosoma Y :

ESTABLECER LA DIFERENCIACION MASCULINA

CONTROZ DE LAS OREJAS PELUDAS.

Los individuos con síndrome TURNER (XO) son monosómicos para el cromosoma X, fenotípicamente son hembras, pero conservan estigmas de la falta del segundo cromosoma X.

UNO DE LOS CROMOSOMAS X DE LA HEMBRA ES INACTIVADO.

GENERALIDADES:

Fenotipo femenino, invariablemente talla baja para

la edad, c/ una estatura final que rara vez excede las 50 pulg.  
no hay corpúsculos de Barr, cromatina negativa, es la única monosomía de cromosoma sexual, linfedema periférico al nacer.

**CUADRO CLINICO:**

(Prod. exagerada de linfocitos en el líquido peritoneal)

**CABEZA:**

Facies característica, max. sup estrecho, mand. pequeña.

**OJOS:** persistencia del epicantero, ptosis, hipertelorismo.

**GUELLO:** Pabellones auriculares bajos, cuello alado, orejas prominentes, implantación baja del pelo en la nuca, el cuello alado se presenta en el 50% de los pacientes.

**TORAX:**

Pecho en forma de escudo, tetillas hipoplásicas, hiperdesarrollo mamario y separación de las mismas, membrana entre axilas.

**CARDIOVASCULAR:**

Anormalidades en el 35% aprox., coartación de la aorta, rara vez estenosis de la válvula pulmonar, hipertensión idiopática.

**GENITOURINARIO:**

Disgenesia ovarica c/ infertilidad, infantilismo sexual, estrias gonadales o tiras blancas de estroma fibroso carentes de folículos, amenorrea primaria.

**PIEL:**

Nevos, pigmentos frecuentes, envejecimiento prematuro de la misma.

**SIST. NERVIOSO:**

Generalmente es bueno el desarrollo intelectual, es común la hipoacusia perceptiva.

**EXTREMIDADES:**

Cubitus valvus, linfedema en el dorso de las manos y pies en la infancia, 4º y 5º metacarpianos cortos, -menique corto con clinodactilia, exostosis tibial en el lado interno.

**DERMATOGLIPOS:**

Tirradio axial distal en el 20 a 30% , cuenta de -crestas más alta que el pronedio.

Rx :

Hipoplasia de los extremos laterales de las clavículas y de las alas del sacro. Platispondilia (aplastamiento congénito de los cuerpos vertebrales), displasia metafisiaria de los huesos largos.

**INSIDENCIA:**

I de 2500 mujeres.

**PRONOSTICO:**

Los problemas cardiovasculares o renales pueden alterar el pronóstico de vida normal.

**DIAGNOSTICO:**

Hasta la pubertad; cuando no hay desarrollo de las características secundarias sexuales, por medio de un frotis bucal en el cual hay ausencia de los corpuscillos de barr (cromatina negativa), los ovarios están substituidos por estrias, poco pelo pubiano. Por medio de cariotipo.

**TRATAMIENTO:**

Administrar .5 a 2.0 mg. de DIETILEN ESTILBESTROL (estrogenos) diario durante las tres primeras semanas de cada mes, ya que haya hemorragia, administrar 5 a 10 mg. de ACETATO DE MEDROXIPROGESTERONA por 5 a 10 días de cada curso para lograr la función secretoria del endometrio y evitar la hiperplasia acumulativa y hemorragia funcional.

## SINDROME DE KLINEFELTER, DISGENESIA TESTICULAR .

47, XXY C+I .

Es una enfermedad genética nacida de trastornos cromosómicos sexuales, que afectan al grupo C.

Debe su etiología a la edad materna avanzada, irradiación.

La fisiopatología, debido a la presencia de cromatina sex<sup>+</sup> al positivo, se dice que es debido a la falta de disyunción durante las divisiones meióticas en uno de los progenitores, se ha comprobado que el cromosoma X extra puede ser de origen materno o paterno.

### GENERALIDADES:

Se trata de una trisomía sexual, fenotipo masculino e/frotis bucal cromatina positiva, S/ anomalidades somáticas detectables durante la niñez, fenotipo alto y eunucoide, tiene dos consecuencias clínicas importantes:

A.- Es una causa de esterilidad en el hombre.

B.- Disminución de la inteligencia. Tiene varios mosaicos como --XXXY o bien XXXXY, 46 XY/47XXY.

## SINDROME DE EDWARDS, TRISOMIA DEL GPO. E, TRISOMIA DEL PAR 18.

Enfermedad congénita autósomica que se caracteriza por un cromosoma supernumerario en el gpo. E. Predomina en el sexo femenino al igual que el de Patau. Pronostico desfavorable, con 6 meses de vida, presenta mosaicismo.

Los pacientes presentan retraso mental y somatico.

ETIOLOGIA: Falta de disyunción por edad materna avanzada.

### CUADRO CLINICO:

Peso al nacer 2,700 gr. aprox.

#### S.N.C.:

Deficiencia mental, hipotonia muscular.

#### CRANEO:

Occipucio prominente, fontanelas amplias.

#### OREJAS:

De implantación baja y mal formadas.

#### OJOS:

Plieges en el epicanto interno, fisuras palpebrales, opacidad de la córnea.

#### MANDIBULA Y BOCA:

Micrognatia, paladar estrecho, boca pequeña, labio leporino, palatosquisis.

#### MANOS:

Dedos flexionados, el indice se sobrepone al menique, plieges de simis, hipoplasia de las uñas, desviación radial o cubital de las manos.

#### PIES:

Talón corto con dorsiflexión, plantas en mesedora.

#### TORAX:

Eternón corto, torax amplio, con los pesones separados.

#### PELVIS:

es pequeña, ano hiperformado.

**GENITALES MASCULINOS:**

Criptorquidia.

**GENITALES FEMENINOS:**

Clítoris grande, labios pequeños.

**CARDIOVASCULAR:**

Comunicación ventricular, estenosis pulmonar.

**RENAL:**

Riñón en herradura, riñón doble, agenesia renal unilateral y uréter doble.

**DIGESTIVO:**

Divertículos de Meckel, páncreas heterotópico.

**PIEL:**

Implantación baja frontal y occipital de pelo.

**DIAGNOSTICO:**

Por cariotipo y cuadro clínico.

ANORMALIDADES DEL CROMOSOMA 21  
( GRUPO G )

TRISOMIA 21, TRISOMIA G<sub>I</sub>, SINDROME DE DOWN? MONGOLISMO, IDIOCIA FURFURACEA, SINDROME DE LANGDON DOWN.

Enfermedad genética que presenta anomalías en los autosomas.  
Por pérdida de una porción de material genético.

ETIOLOGIA:

La existencia de un cromosoma extra en el gpo. G, en la trisomía 21 se han descrito diferentes cariotipos: La trisomía regular con 47 cromosomas es la más frecuentemente encontrada, todos ellos tienen la particular presencia de triplicado, de material genético de uno de los cromosomas que forman el gpo. G; - por la translocación 21/15 en madres de todas las edades, y menos frecuente en madres menores de 30 años es decir estas translocaciones son frecuentes en los descendientes de madres jóvenes; corresponden a la de un cromosoma 21, a la de otro autosoma (21/21 y 21/22) o bien por existencia de mosaico (trisomía 21/normal).

En algunos casos la trisomía 21 se encuentra asociada a otras anomalías, como ejemplo el síndrome de Klinefelter, en la cual los pacientes tienen características clínicas de las dos anomalías.

Es común también encontrar casos en los que hay asociación de trisomía 21 y leucemia. Pero lo peculiar es la no disyunción en la meiosis, o durante la primera mitosis del cigoto en casos de mosaicismos.

CUADRO CLINICO:

Hipotonía, expresión triste al llorar.

S. N. :

Deficiencia mental.

**CRANEO:**

Occipucio aplanado.

**OJOS:**

Oblicuos hacia arriba y afuera, fisura palpebrales, pliegues en el epicanto interno, manchas en el iris, pestañas cortas y escasas, estrabismo y cataratas.

**OREJAS:**

Pequeñas con superposición del hélix, implantación baja.

**NARIZ:**

Aplanada y pequeña.

**BOCA:**

Hipoplasia de la mandíbula, paladar estrecho, micrognatia, protrusión de la lengua, lengua geografica, abundante salivación, poca incidencia a la caries, prognatismo falso, apilomamiento dental.

**CUELLO:**

Ancho y aspecto corto.

**MANOS:**

Pliegues de simio, dedos y manos cortas, eje tritradio axial distal palmar.

**PIES:**

Arco del talón de tipo tibial.

**GENITALES:**

Pene pecuoso y criptorquidia.

**CARDIOVASCULAR:**

Comunicación interventricular, tetralogía de Fallot.

**DIGESTIVO:**

Atresia duodenal.

**DIAGNOSTICO:**

Por cariotipo y sintomatología.

**PROGNOSTICO:**

Por lo general favorable.

## TRANSTORNOS DEL DESARROLLO EN EL NUMERO DE DIENTES

### ANODONCIA

Transtorno que consiste en la ausencia congénita de germen dentarios. Puede ser de dos tipos: TOTAL y PARCIAL.

#### ETIOLOGIA:

Lo unico que se sabe es, que se trata de una anomalia genetica, que esta asociada a otro transtorno que es la displasia ectodérmica hereditaria.

#### CUADRO CLINICO:

En la anodoncia total faltan todos los dientes y pueden estar incluidos las dos denticiones. La anodoncia parcial verdadera afecta a uno o más dientes, puede haber ausencia congénita, es más común, afecta más en común a los terceros molares, así como los incisivos laterales superiores y segundos premolares superiores o inferiores con frecuencia en forma bilateral.

La ausencia congénita de dientes primarios no es común, pero cuando ocurre suele afectar los incisivos laterales superiores y los inferiores, así como los caninos inferiores.

La displasia ectodérmica hereditaria puede estar asociada con la anodoncia parcial, y en estas circunstancias los dientes presentes pueden estar mal formados, con formas conoides.

Suele haber ausencia congénita de dientes en uno o en ambos cuadrantes del mismo lado debido a la irradiación de la cara con Rx a temprana edad. Debido a que los germen dentarios son demasiado sensibles a los rayos X y pueden quedar totalmente destruidos los dientes en formación y parcialmente calcificados pueden quedar atrofiados por la irradiación.

## TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN LA ESTRUCTURA DE LOS DIENTES.

### AMELOGENESIS IMPERFECTA:

Displasia adamantina hereditaria.

Esmalte pardo hereditario.

Dientes opalescentes hereditarios pardos.

**Definición:** Consiste en una enfermedad en la estructura del esmalte, por una disfunción del órgano del esmalte.

### ETIOLOGIA:

Por una mineralización defectuosa de la matriz, es una anomalía de tipo hereditario, ligado al cromosoma X.

### FORMACION DEL ESMALTE

#### FORMATIVO:

Deposito de la matriz orgánica.

#### MADURACION,

Mineralización de la matriz.

### PO ELLO HAY DOS TIPOS DE AMELOGENESIS IMPERFECTA:

#### HIPOPLASIA ADAMANTINA:

Formación de una matriz defectuosa.

#### HIPOCALCIFICACION ADAMANTINA:

mineralización defectuosa de la matriz. También se le conoce como hipomineralización.

#### HIPOCALCIFICACION ADAMANTINA

Se transmite como:

RASGO DOMINANTE AUTOSOMICO

RASGO RECESIVO AUTOSOMICO.

**SEGUN SUS MANIFESTACIONES CLINICAS SE DIVIDE EN TRES:**

- I.- Los dientes van de amarillo pardo claro y el esmalte tiene textura cretácea, hay poco astillamiento del esmalte y zonas bien calcificadas en su superficie adamantina y en la unión amelodentinaria.
- 2.- Dientes de color pardo oscuro el esmalte tiene consistencia caseosa, puede haber una capa de esmalte duro sobre la dentina del diente que ha brotado recientemente.
- 3.- Esmalte hipocalcificado en zonas específicas del diente, - tiende a astillarse y pigmentarse en zonas. El esmalte es blando por lo tanto se desgasta con facilidad.

El estudio de Rx el esmalte tiene la misma radiolucidez que la dentina, los defectos focales se describen como un ensanchamiento de la substancia interprismática con prismas adamantinos bien definidos.

**TRATAMIENTO:**

Mejoramiento del aspecto estético.

**HIPOPLASIA ADAMANTINA**

**DEFINICION:**

Anomalia que consiste en la formación incompleta o defectuosa de la matriz orgánica del esmalte.

**ETIOLOGIA:**

**HEREDITARIA:**

Están afectadas las dos dentaduras, por lo general está afectado únicamente el esmalte.

**CUSADA POR FAC. AMBIENTALES:**

Esta afectada una de las dos denticiones o ser atacado un solo diente y - estar dañados el esmalte y la dentina.

Los dientes pueden presentar cambios de coloración que va de amarillo a bardo obscuro, la superficie es dura y puede o no presentar arrugas o surcos verticales, paralelos o por lo general presentan desgaste oclusal radiográficamente el esmalte no se visualiza. Histologicamente el esmalte tiene pocos prismas y sin laminas.

#### CLASIFICACION DE LA HIPOPLASIA ADAMANTINA HEREDITARIA.

- 1.- Transmisión dominante ligada a X, con mordida abierta.
- 2.- " " " " " " " " " " sin " " " " .
- 3.- " " " " " " " " " " X.
- 4.- Transmisión dominante autosómica, forma aplásica.
- 5.- " " " " " " " " " " con efecto pleotrópico.
- 6.- " " " " " " " " " " forma hipoplásica.
- 7.- Transmisión recesiva autosómica forma " " " " .
- 8.- " " " " " " " " " " con enfermedad de morquio.

Hay otra clasificación de esta enfermedad de acuerdo a su aspecto clínico:

- 1.- Esmalte con fosillas múltiples generalizadas.
- 2.- Esmalte con surcos verticales combinados aveces con arrugas de la superficie adamantina.
- 3.- Esmalte con marcada deficiencia del espesor.

Las diferentes formas hereditarias de hipoplasia adamantina pueden tener diferentes aspectos clínicos, pero en general las coronas pueden presentar cambios de coloración, o no, si presentan la coloración varia del amarillo al bardo obscuro, en algunos casos la superficie es lisa y dura, en otros casos es dura pero tiene huecos surcos y arrugas verticales paralelas.

En la variante aplásica el esmalte está ausente , los dientes tienen el color amarillo de la dentina normal y la forma normal de la corona de estos está alterada por la falta de esmalte. Los puntos de contacto están abiertos.

En los tipos hipoplásicos la superficie de la corona tiene depresiones profundas y en cuya base la dentina se haya expuesta.

En todos los tipos hay desgaste oclusal.

El estudio de Rx muestra ausencia de esmalte y cuando llegue a estar presente, se notará una capa muy delgada, histológicamente - hay muy pocos prismas y sin laminillas.

#### TRATAMIENTO:

NO hay tratamiento.

#### HIPOPLASIA ADAMANTINA POR FACTORES AMBIENTALES:

Pudiera ser causada por:

- 1.- Deficiencias nutricionales (vit. A C y D)
- 2.- Enfermedades exantemáticas (sarampión, varicela, fiebre escarlatina).
- 3.- Sífilis congénita.
- 4.- Hipocalcemia.
- 5.- Trauma natal, enfermedad hemolítica por Rh.
- 6.- Infección trauma local.
- 7.- Ingestión de sustancias químicas (fluoruros).
- 8.- Otros.

El esmalte presenta hileras de fosas profundas dispuestas horizontalmente en la superficie dental. La hipoplasia se produce si la erupción ocurre mientras los dientes se están formando.

#### HIPOPLASIA POR DEFICIENCIA NUTRICIONAL Y FIEBRES ESANTEMÁTICAS:

Se cree que el raquitismo durante la formación del diente, la falta de Vit. A, C .

Clínicamente se observan las fosillas anteriores y con pigmentación, los dientes más afectados son: 1, 2, 3, y 6.

## HIPOPLASIA ADAMANTINA POR SIFILIS CONGENITA:

Los dientes afectados se llaman dientes de Hutchinson cuando son dientes anteriores. Y los molares, molares aframbuesados (molares de Moon o M. de Fournier), el lateral sup. tiene forma de destornillador, hay ausencia del tubérculo medio o centro de calcificación.

## HIPOPLASIA ADAMANTINA POR HIPOCALCEMIA:

Tetania paratiropiva ( tetania por deficiencia de Ca sanguíneo y def. de Vit. D.).

## HIPOPLASIA POR TRAUMATISMO NATAL.:

Es más común en prematuros, afecta al esmalte formado después del nacimiento.

## HIPOPLASIA ADAMANTINA POR INFECCION O TRAUMA LOCAL:

Hay todos los grados de hipoplasia desde la coloración parda leve del esmalte hasta la presencia de marcadas fosillas e irregularidades en la corona.

## HIPOPLASIA ADAMANTINA POR FLUORUROS: ESMALTE VETEADO.

Esta lesión presenta distribución geográfica, por aumento en la concentración de fluoruro, esta enfermedad se debe a un trastorno de los ameloblastos durante el periodo formativo.

## TRATAMIENTO:

Blanqueamiento con peróxido de hidrógeno.

## HIPOPLASIA POR FACTORES IDIOPATICOS:

Puede ser prod. por alguna enfermedad sistémica, dentinogenesis-imperfecta ( dentina opalescente hereditaria.)

Solo esta alterado derivado del mesodérma el defecto es de la dentina y no del esmalte.

**DENTINOGENESIS IMPERFECTA  
DENTINA OPALESCENTE HEREDITARIA.**

**DEFINICION:**

Es una anomalia que afecta a la dentina.

**ETIOLOGIA:**

Es una anomalia hereditaria dominante, que aparentemente no está ligada al sexo.

**CUADRO CLINICO:**

Su coloración va del gris al violeta pardusco o pardo amarillento, con tonalidad opalescente o translúcida, el esmalte puede desaparecer por haberse fracturado especialmente en la superficie incisal y oclusal de los dientes por una anomalía en la unión amelocementaria. A esta le falta el festoneado que tiende a trabar el esmalte y la dentina se desgasta con rapidez y las superficies oclusales de los dientes molares primarios y también los permanentes se aplanan notoriamente. El estudio de Rx presenta una imagen desusada y patognomónica en la radiografía, así como la obliteración total o parcial de las cámaras o conductos radiculares por la formación continua de dentina esto se observa tanto en dientes temporales como en permanentes, puesto que las dos denticiones son afectadas por la enfermedad, las raíces pueden ser cortas y romas, el cemento, ligamento periodontal, y hueso de soporte tienen aspecto normal, puede presentarse fractura de raíces en varios dientes del paciente. Debido a que es una alteración de tipo mesodérmico histológicamente el aspecto del esmalte es normal excepto por su matriz, que en realidad es una manifestación del trastorno de la dentina, la dentina presenta túbulos irregulares con amplias zonas de matriz no calcificada, los túbulos tienden a ser de mayor diámetro y menos numerosos que los normales en un determinado volumen de dentina.

En algunas zonas hay ausencia completa de túbulos, se observan inclusiones de odontoblastos en la dentina, estos solo tienen capacidad limitada para formar dentina bien organizada degeneran con rapidez y quedan atrapados en la matriz.

Tienen un alto contenido de agua, mientras que el contenido inorgánico es inferior de la dentina normal, por lo tanto la densidad, absorción de los Rx y la dureza son inferiores.

#### TRATAMIENTO:

Esta encaminado a la prevención de la pérdida del esmalte y la consiguiente pérdida de dentina por la atrición. También el uso de coronas metálicas colocadas en dientes posteriores y coronas fundas en dientes anteriores, se debe tener cuidado con los aparatos que ejercen presión sobre los dientes porque las raíces se fracturan con facilidad debido a lo blando de la dentina.